# Introdução

O presente trabalho aborda sobre o Albinismo, Daltonismo, Síndrome de Dawn e Anemia Falciforme, dentre elas ilustra-se características, prevenções, sintomas, causas e tratamento.

O Albinismo – o qual abordarei ao longo deste trabalho escrito, contendo alguns tópicos de desenvolvimento sobre a doença tais como: a origem do albinismo, a sua causa, incidência, possíveis sintomas, consequências dos mesmos, e tratamento da doença e relativamente ao tema.

# Albinismo

A palavra albinismo deriva do latim *albus* (branco) e refere-se à incapacidade de um indivíduo ou animal de fabricar um pigmento denominado melanina (do grego *melan*, negro), que dá cor à pele e protege da radiação ultravioleta tanto do Sol como de qualquer dispositivo artificial (por exemplo: câmaras de bronzeamento de pele).

**Albinismo:** é um defeito na produção de melanina que resulta em pouca ou nenhuma cor (pigmento) na pele, cabelos e olhos.

**Causas**

O albinismo ocorre quando um de vários defeitos genéticos torna o corpo incapaz de produzir ou distribuir melanina, uma substância natural que dá cor ao cabelo, pele e íris do olho, Os defeitos podem ser passados em família.

Existem dois tipos de albinismo:

- O albinismo tipo 1 é causado por defeitos que afetam a produção do pigmento melanina.

- O albinismo tipo 2 ocorre devido a um defeito no gene "p". Pessoas com esse tipo têm uma coloração leve ao nascer.

A forma mais grave de albinismo é chamada albinismo oculo cutâneo. Pessoas com esse tipo de albinismo têm cabelos, pele e íris brancos ou de cor rosada, além de problemas de visão.

Outro tipo de albinismo, chamado albinismo ocular tipo 1 (OA1), afeta somente os olhos. Geralmente, a cor da pele e dos olhos da pessoa é normal. No entanto, uma exame ocular mostrará que não há coloração na parte de trás do olho (retina).

**Exames**

Exames genéticos oferecem uma maneira mais precisa de diagnóstico do albinismo. Esses exames são úteis se você tiver um histórico familiar de albinismo. Também é útil para determinados grupos de pessoas que já têm a doença.

Seu médico também pode diagnosticar a condição com base na aparência da sua pele, cabelos e olhos. Um oftalmologista deve realizar um eletrorretinograma, que pode revelar problemas de visão relacionados ao albinismo. Um exame de potenciais evocados pode ser muito útil quando o diagnóstico for indeterminado.

## Sintomas de Albinismo

A pessoa com albinismo apresentará um dos seguintes sintomas:

- Ausência de cor nos cabelos, pele ou íris do olho;
- Pele e cabelos mais claros que o normal;
- Cor da pele irregular, faltante.

Muitas formas de albinismo estão associadas aos seguintes sintomas:

- Estrabismo (**estrabismo**);
- Sensibilidade à luz (fotofobia);
- Movimento rápido dos olhos (**nistagmo**);
- Problemas de visão ou cegueira **funcional**.

## Tratamento e cuidados

A meta de tratamento é aliviar os sintomas. O tratamento depende da gravidade do distúrbio:

O tratamento envolve proteger a pele e os olhos do sol:

Reduzir o risco de queimaduras solares evitando o sol, usando protetor solar e cobrindo-se com roupas quando exposto ao sol.

O protetor solar deve ter um fator de proteção solar (FPS) alto.

Óculos escuros (com proteção UV) podem aliviar a sensibilidade à luz

Óculos são frequentemente prescritos para corrigir problemas de visão e a posição do olho. Por vezes, recomenda-se cirurgia do músculo do olho para corrigir movimentos anormais dos olhos (nistagmo).

## Prevenção

Como o albinismo é herdado, é importante que haja aconselhamento genético. Pessoas com histórico familiar de albinismo ou **hipopigmentação** devem considerar o aconselhamento genético.

# Conclusão

O Albinismo é o conjunto de características que ocorrem por falha genética que impossibilita a produção de pigmentos naturais do corpo.

A cor da pele é determinada por uma combinação dos pigmentos produzidos na pele e das cores naturais das camadas superiores da pele. Sem pigmentação, a pele teria uma coloração branco-pálida com tonalidades variáveis de rosa decorrentes do fluxo sanguíneo através da pele. Na qual vi também que o daltonismo é uma condição para toda a vida. A maioria das pessoas é capaz de se ajustar a ele sem dificuldade ou deficiência.

# Introdução

O daltonismo (também chamado de discromatopsia ou discromopsia) é uma perturbação da percepção visual caracterizada pela incapacidade de diferenciar todas ou algumas cores, manifestando-se muitas vezes pela dificuldade em distinguir o verde do vermelho. Esta perturbação tem normalmente origem genética, mas pode também resultar de lesão nos orgãos responsáveis pela visão, ou de lesão de origem neurológica.

O distúrbio, que era desconhecido até o século XVIII, recebeu esse nome em homenagem ao químico John Dalton, que foi o primeiro cientista a estudar a anomalia de que ele mesmo era portador. Uma vez que esse problema está geneticamente ligado ao cromossoma X, ocorre mais frequentemente entre os homens (no caso das mulheres, será necessário que os dois cromossomas X contenham o gene anômalo).

Os portadores do gene anômalo apresentam dificuldade na percepção de determinadas cores primárias, como o verde e o vermelho, o que se repercute na percepção das restantes cores do espectro. Esta perturbação é causada por ausência ou menor número de alguns tipos de cones ou por uma perda de função parcial ou total destes, normalmente associada à diminuição de pigmento nos fotoreceptores que deixam de ser capazes de processar diferencialmente a informação luminosa de cor.

# Daltonismo

**Daltonismo** é a incapacidade de ver certas cores da forma normal.

### Mais sobre Daltonismo

O daltonismo ocorre quando há um problema com os grânulos de detecção de cor (pigmentos) em algumas células nervosas do olho. Estas células são denominadas cones. Elas são encontradas na retina, a camada sensível à luz de tecido que reveste a parte de trás do olho.

Se apenas um pigmento estiver faltando, você pode ter problemas em distinguir entre o vermelho e o verde. Este é o tipo mais comum de daltonismo. Se um pigmento diferente estiver faltando, você pode ter problemas para ver as cores azul-amarelo. Pessoas com daltonismo azul-amarelo geralmente têm problemas em identificar vermelhos e verdes também.

A forma mais grave de daltonismo é a acromatopsia. Uma pessoa com esta condição rara não consegue ver qualquer cor, então elas enxergam tudo em tons de cinza. Acromatopsia é frequentemente associada com o olho preguiçoso, **nistagmo** (pequeno, bruscos movimentos oculares), sensibilidade séria à luz, e visão **extremamente fraca**.

A maior parte dos casos de daltonismo se deve a um problema genético. (Consulte: recessivos ligados ao X) Cerca de 1 em cada 10 homens tem algum tipo de daltonismo. Muito poucas mulheres são daltônicas.

A droga hidroxicloroquina (Plaquenil) também pode causar daltonismo. Ela é usada para tratar artrite reumatóide, entre outras condições.

**Sintomas de Daltonismo**

Os sintomas variam de pessoa para pessoa, mas podem incluir:

- Dificuldade para enxergar cores e o brilho das cores de maneira normal;
- Incapacidade de distinguir a diferença entre as tonalidades de cores iguais ou semelhantes.

Muitas vezes, os sintomas podem ser tão leves que algumas pessoas não sabem que são daltônicas. Um pai ou mãe pode notar sinais de daltonismo quando uma criança está aprendendo suas cores.

Movimentos rápidos e lado a lado dos olhos (nistagmo) e outros sintomas podem ocorrer em casos graves.

**Tratamento de Daltonismo**

Não há nenhum tratamento conhecido. No entanto, existem lentes de contato e óculos especiais que podem ajudar as pessoas com daltonismo a distinguir a diferença entre cores semelhantes.

**Complicações possíveis**

As pessoas daltônicas podem não serem capazes de obter um emprego que exija a capacidade de enxergar as cores com precisão. Por exemplo, eletricistas (fios codificados por cores), pintores, designers de moda (tecidos) e cozinheiros (usando a cor da carne para dizer se está pronta) precisam ter a capacidade de enxergar cores com precisão.

# <u>Conclusão</u>

O termo daltonismo designa uma anomalia hereditária provocada por um gene recessivo localizado no cromossoma X e que se manifesta na incapacidade de distinguir determinadas cores do espectro visual. Por estar relacionada com o cromossoma X, esta anomalia tem uma incidência dez vezes maior no homem do que na mulher dado que, para que as mulheres sejam afetadas, são necessárias duas cópias do referido gene, pois estas possuem apenas um cromossoma X.

A hemofilia é um distúrbio na coagulação do sangue. Por exemplo: quando cortamos alguma parte do nosso corpo e começa a sangrar, as proteínas (elementos responsáveis pelo crescimento e desenvolvimento de todos os tecidos do corpo) entram em ação para estancar o sangramento. Esse processo é chamado de coagulação. As pessoas portadoras de hemofilia, não possuem essas proteínas e por isso sangram mais do que o normal.

# Introdução

Síndrome de Dawn ou Trissomia 21 é a deficiência ocasionada pela presença de 47 cromossomos em todos ou em algumas células de um ser humano. Segundo Jerome Lejeune e Patrícia A. Jacobs[1] as pessoas com Síndrome de Dawn apresentam três cromossomos 21 e não dois como nos indivíduos sem essa deficiência.

# Síndrome de Dawn

A trissomia 21, a chamada síndrome de Dawn, é uma condição cromossômica causada por um cromossomo extra no par 21. Crianças e jovens portadores da síndrome têm características físicas semelhantes e estão sujeitos a algumas doenças. Embora apresentem deficiências intelectuais e de aprendizado, são pessoas com personalidade única, que estabelecem boa comunicação e também são sensíveis e interessantes. Quase sempre o "grau" de acometimento dos sintomas é inversamente proporcional ao estímulo dado a essas crianças durante a infância.

Normalmente, os humanos apresentam em suas células 46 cromossomos, que vem em 23 pares. Crianças portadoras da síndrome de Dawn têm 47 cromossomos, pois têm três cópias do cromossomo 21, ao invés de duas. O que esta cópia extra de cromossomo provocará no organismo vária de acordo com a extensão dessa cópia, da genética familiar da criança, além de fatores ambientais e outras probabilidades.

A síndrome de Dawn pode ocorrer em todas as raças humanas e efeitos semelhantes já foram encontrados em outras espécies de mamíferos, como chimpanzés e ratos.

## Causas

A trissomia 21 é um acidente genético que ocorre no momento da concepção em 95% dos casos. Com o avanço da idade materna existe uma maior probabilidade de Géstar um bebê com alterações cromossômicas como a Síndrome de Dawn, principalmente acima dos 35 anos de idade. Isso acontece pois os folículos que darão origem aos óvulos da mulher já nasce com elas, e células mais velhas tem maiores chances de terem erros durante seu processo de divisão, o que pode causar a presença de um cromossomo a mais ou a menos nos óvulos.

Uma grávida de 30 anos tem 1 em 1.000 chance de ter um bebê Dawn. Aos 35 anos, as chances são de 1 em 400. Aos 40, 1 em 100, e aos 45 as chances são de 1 em 30. No entanto, mulheres com menos de 35 anos também podem Géstar uma criança com síndrome de Dawn.

## Sintomas de Síndrome de Dawn

Crianças com a síndrome de Dawn têm deficiências intelectuais e algumas características físicas específicas. Elas têm olhos amendoados, devido às pregas nas pálpebras e em geral são menores em tamanho. As mãos apresentam uma única prega na palma, em vez de duas. Os membros são mais curtos, o tônus muscular é mais fraco e a língua é protrusa, maior do que o normal.

Problemas de saúde e de aprendizado podem ocorrer, mas estes variam de criança para criança. Cada portador da síndrome de Dawn é único, os sintomas e sinais podem ser de moderados a severos.

**Diagnóstico de Síndrome de Dawn**

Atualmente existem testes genéticos que podem identificar a possibilidade de que o bebê tenha a síndrome de Dawn a partir da nona semana de gravidez. Coleta-se uma amostra de sangue materno do qual são retirados fragmentos de ADN fetal. O teste rastreia o ADN do bebê para procurar problemas cromossômicos específicos. Os resultados são bastante confiáveis – 99,99% de acerto, já comprovados em estudos clínicos.

**Tratamento de Síndrome de Dawn**

As limitações de uma criança com síndrome de Dawn são um desafio para os pais desde o nascimento. Diversos aspectos contribuem para um desenvolvimento satisfatório da criança portadora da síndrome, o que muitas vezes compreende a intervenção de diversos profissionais. O médico assistente estará atento aos problemas fisiológicos, especialmente os de ordem cardiológica e respiratória, que podem causar preocupações na tenra idade.

Muitas vezes é necessária a intervenção de um cirurgião cardíaco para fixar problemas congênitos. Geralmente a cirurgia não é complicada e tem grande índice de sucesso. A função tireoidiana será sempre controlada e medicada quando necessário. Devido ao fato de apresentarem redução do tônus dos órgãos envolvidos com a fala, será necessário a intervenção de um profissional de fonoaudiologia, para garantir a qualidade da comunicação e desenvolvimento da linguagem da criança.

Ao final das contas, os cuidados com a criança com síndrome de Dawn não são radicalmente diferentes daqueles que são prestados às crianças sem a síndrome. É o mesmo carinhoso processo de ajudar a crescer, estimular a independência, acompanhar o aprendizado, cuidar do viver diário com carinho e amor, de forma natural e espontânea, aceitando e respeitando as limitações individuais.

**Complicações possíveis**

- Obstrução das vias respiratórias durante o sono;
- Trauma por compressão da medula espinhal;
- Endocardite;
- Problemas oculares;
- Frequentes infecções auditivas e maior risco de outras infecções;
- Perda da audição;

- Problemas cardíacos;
- Obstrução gastrointestinal;
- Fraqueza dos ossos da parte superior do pescoço.

**Prevenção**

Cerca de 1 em 800 bebês nascem com a síndrome de Dawn. Na maioria dos casos, a síndrome acontece por acaso, é um acidente genético, portanto é difícil prevenir o problema. Não há culpados e não há nada que se possa fazer, antes ou durante a gravidez, que possa causar ou prevenir a síndrome de Dawn.

Atualmente, através da **fertilização in vitro** (FIV) pode-se escolher embriões livres da doença, o processo é chamado de diagnóstico genético pré-implantacional (PGD). Casais que se submetem a FIV tem essa opção preventiva na qual já são transferidos para o útero maternos embriões sabidamente normais.

# Conclusão

A Síndrome de Dawn não é uma doença e não pode ser tratada como tal. A Síndrome de Dawn na maioria dos casos é causada pela alteração de 21 cromossomos. As crianças portadoras de SD, precisam de uma atenção especial, como qualquer outra criança que tem dificuldades; mais no caso de SD é bem mais específico, pois eles acabam tendo em alguns casos dificuldades de aprendizado.

Hoje em dia, ainda é muito comum as pessoas terem preconceitos, só que elas não percebem que isso pode acontecer com qualquer família. Existe muitas pessoas que descriminam as pessoas que têm Síndrome de Dawn.

# Introdução

A anemia falciforme é uma doença crônica, degenerativa, auto incapacitante e ainda não tem cura. É hereditária (passada dos pais para os filhos), portanto, não é contagiosa. Os sintomas são: cansaço extremo, fraqueza, astenia, crises dolorosas (nos ossos, músculos e nas articulações), palpitação, taquicardia, etc. O falcêmico tem uma qualidade de vida muito baixa e em geral suas condições sócio - econômicas e culturais também indicam carência em vários aspectos.

A doença ocorre por causa de uma mutação genética que ocorreu há milhões de anos no continente africano. Sendo assim, as células do sangue (as hemácias), se falcizam (assumem a forma de foice) por isso, ficam mais duras e seu tempo de vida diminui de 120 dias para 15 dias. As consequências disso são os sintomas citados acima, além da probabilidade do falcêmico ter que tomar transfusão de sangue para repor as hemácias perdidas, já que elas morreram por hemólise (explosão). Para que o falcêmico tenha uma melhor condição (aumentando assim sua expectativa de vida) ele deve fazer um acompanhamento médico rigoroso, evitar o desgaste emocional, o estresse e tomar muito líquido.

# Anemia Falciforme

Anemia falciforme é uma doença hereditária (passa dos pais para os filhos) caracterizada pela alteração dos glóbulos vermelhos do sangue, tornando-os parecidos com uma foice, daí o nome falciforme. Essas células têm sua membrana alterada e rompem-se mais facilmente, causando **anemia**. A hemoglobina, que transporta o oxigênio e dá a cor aos glóbulos vermelhos, é essencial para a saúde de todos os órgãos do corpo. Essa condição é mais comum em indivíduos da raça negra. No Brasil, representam cerca de 8% dos negros, mas devido à intensa miscigenação historicamente ocorrida no país, pode ser observada também em pessoas de raça branca ou parda.

### Sintomas de Anemia falciforme

A anemia falciforme pode se manifestar de forma diferente em cada indivíduo. Uns têm apenas alguns sintomas leves, outros apresentam um ou mais sinais. Os sintomas geralmente aparecem na segunda metade do primeiro ano de vida da criança.

**Crise de dor:** é o sintoma mais frequente da doença falciforme causado pela obstrução de pequenos vasos sanguíneos pelos glóbulos vermelhos em forma de foice. A dor é mais frequente nos ossos e nas articulações, podendo, porém atingir qualquer parte do corpo. Essas crises têm duração variável e podem ocorrer várias vezes ao ano. Geralmente são associadas ao tempo frio, infecções, período pré-menstrual, problemas emocionais, gravidez ou desidratação;

**Icterícia (cor amarela nos olhos e pele):** é o sinal mais frequente da doença. O quadro não é contagioso e não deve ser confundido com hepatite. Quando o glóbulo vermelho se rompe, aparece um pigmento amarelo no sangue que se chama bilirrubina, fazendo com que o branco dos olhos e a pele fiquem amarelos;

**Síndrome mão-pé:** nas crianças pequenas as crises de dor podem ocorrer nos pequenos vasos sanguíneos das mãos e dos pés, causando inchaço, dor e vermelhidão no local;

**Infecções:** as pessoas com doença falciforme têm maior propensão a **infecções** e, principalmente as crianças podem ter mais pneumonias e meningites. Por isso elas devem receber vacinas especiais para prevenir estas complicações. Ao primeiro sinal de febre deve-se procurar o hospital onde é feito o acompanhamento da doença. Isto certamente fará com que a infecção seja controlada com mais facilidade;

**Úlcera (ferida) de Perna:** ocorre mais frequentemente próximo aos tornozelos, a partir da adolescência. As úlceras podem levar anos para a cicatrização completa, se não forem bem cuidadas no início do seu aparecimento. Para prevenir o aparecimento das úlceras, os pacientes devem usar meias grossas e sapatos;

**Sequestro do Sangue no Baço:** o baço é o órgão que filtra o sangue. Em crianças com anemia falciforme, o baço pode aumentar rapidamente por sequestrar todo o sangue e isso pode levar rapidamente à morte por falta de sangue para os outros órgãos, como o cérebro e o coração.

**Diagnóstico de Anemia falciforme**

A detecção é feita através do exame eletroforese de hemoglobina. O teste do pezinho, realizado gratuitamente antes do bebê receber alta da maternidade, proporciona a detecção precoce de hemoglobinopatias, como a anemia falciforme e **cuidados.**

**Tratamento de Anemia falciforme**

Quando descoberta a doença, o bebê deve ter acompanhamento médico adequado baseado num programa de atenção integral. Nesse programa, os pacientes devem ser acompanhados por toda a vida por uma equipe com vários profissionais treinados no tratamento da anemia falciforme para orientar a família e o doente a descobrir rapidamente os sinais de gravidade da doença, a tratar adequadamente as crises e a praticar medidas para sua prevenção.

A equipe é formada por médicos, enfermeiras, assistentes sociais, nutricionistas, psicólogos, dentistas, etc. Além disso, as crianças devem ter seu crescimento e desenvolvimento acompanhados, como normalmente é feito com todas as outras crianças que não têm a doença.

# Conclusão

Pacientes com anemia falciforme são mais sensíveis a infecções, principalmente pneumocócicas, de modo que há necessidade de profilaxia antibiótica e vacinação antipneumocócica. A melhor compreensão dos defeitos imunológicos que predispõem à inflamação e vasculite constantes, pode ser fundamental na escolha das drogas que devem ser utilizadas para diminuir as complicações vasculares da anemia falciforme.

Levando-se em conta as alterações imunológicas que ocorrem nestes pacientes, o aumento de sobrevida só foi possível graças aos programas de imunização ativa antipneumocócica e ao tratamento profilático com penicilina, objetivando-se a redução dos quadros infecciosos pelo pneumococo. Em menores de cinco anos de idade essas medidas permitiram reduzir em 84% o seu risco. O maior conhecimento do mecanismo inflamatório e das alterações observadas no endotélio vascular, abrem a perspectiva futura de desenvolvimento de terapias que prevenindo ou inibindo a adesão das hemácias falciformes ao endotélio possam permitir a esses pacientes melhor qualidade de vida.

## Referências Bibliográficas


1. Hodenpyl E. A case of apparent absence of the spleen , with general compensatory lymphatic hyperplasia in Sergeant G, Sergeant B. Sickle cell before Herrick. Letter, Lancet. 1976;746

2. Herrick JB. Peculiar elongated and sickle shaped red blood corpuscles in a case of severe anemia. Arch Intern Med. 1910; 6:517.

3. Nell JV. The clinical detection of the genetic carriers of inherited disease. Medicine. 1947;26:115.

4. Accioly J. Anemia falciforme. Arq. Univ. Bahia. 1947;1:169.

5. Azevedo E. Historical note on inheritance of sickle cell anemia Jesse Accioly. The Am. J. Human Genetic. 1973;457.

6. Boturão E, Boturão E. Incidência de drepanocitose na Santa Casa de Santos, Seara Médica. 1952;6:447.

7. Araújo JT. Hemoglobinas anormais em S. Paulo. Métodos de Estudo. Incidência. J Bras. Med. 1965;9:1264.

8. Zago MA, Costa FF, Freitas TC, Bottura C. Clinical hematological and genetic features of sickle cell anemia and sickle cell beta thalassemia in a brazilian population. Clinical Genetics. 1980; 18:58.